



Tietolehtiset on tarkoitettu yleiskatsauksiksi johonkin tiettyyn oireyhtymään tai sairauteen, ne eivät korvaa perinnöllisyysneuvontaa tai erikoislääkärin konsultaatiota.

Tietoa dystrophia myotonicasta

Erikoislääkäri Sirpa Kivirikko
Väestöliiton perinnöllisyysklinikka 2004

Synonyymejä Myotoninen dystrofia, Steinertin tauti, DM1, myotonic dystrophy

Lyhyesti

Dystrophia myotonica on yleisin aikuisella esiintyvä perinnöllinen lihasdystrofia eli etenevä lihasten surkastumatauti. Tautia esiintyy väestössä 1:20 000 henkilöllä. Dystrophia myotonican kuvasi vuonna 1909 saksalainen Hans Steinert ja tästä syystä dystrophia myotonicasta käytettiin aikaisemmin nimeä Steinertin tauti. Tauti johtuu geenivirheestä, jossa CTG-toistojen lukumäärä on lisääntynyt.

Dystrophia myotonican tärkeimmät piirteet

Klassisessa dystrophia myotonicassa lihasoireet ovat hallitsevia. Lisäksi oireita voi olla silmissä, sydämessä, umpieritysrauhasissa, suolistossa ja ihossa. Yleensä tauti ilmenee nuorella aikuisiällä noin 20–25-vuotiaana ja 80 %:lla on oireita 50 vuoden ikään mennessä. Tavallisimmin tauti alkaa lihasheikkoutena tai -myotoniana. Myotonialla tarkoitetaan vaikeutta rentouttaa lihas välittömästi lihassupistuksen jälkeen, esim. hellittää puristusotetta kättelyn jälkeen. Lihasoireet painottuvat raajojen ääriosiin sekä kasvojen, kaulan ja hartiaseudun lihaksiin. Tauti on luonteeltaan etenevä ja lihasheikkous lisääntyy iän myötä. Kuitenkin hyvin harvoin joudutaan vuosikymmenien sairastamisenkaan jälkeen turvautumaan pyörätuoliin.

Kasvoissa voidaan jo varhain nähdä lihasheikkoutta. Kasvot muuttuvat ilmeettömiksi ja puhe epäselväksi. Osalla miehistä on ennenaikaista kaljuuntumista, erityisesti ohimolta hiukset voivat harventua. Yläsilmäluomien avaaminen jää hiukan

vajaaksi, mistä käytetään nimitystä ptoosi (riippuluomi). Melkein kaikilla on silmän mykiössä samentuma eli harmaakaihi. Osalla samentuma aiheuttaa näön huononemisen, osalla se on taas oireeton ja näkyy ainoastaan silmälääkärin tarkoissa tutkimuksissa.

Sydänoireita on valtaosalla potilaista. Tavallisimmin ne ovat sydämen rytmi- tai johtumishäiriöitä. Myös verenpaine voi olla matala. Uniapneaa eli unenaikaisia hengityskatkoksia voi esiintyä ja ruuansulatuskanavan oireita, kuten ruuan takaisinvirtausta mahalaukusta ruokatorveen ja ummetusta. Naisilla voi kuukautiskierto olla epäsäännöllinen ja miehillä voi olla impotenssia. Hedelmällisyys voi olla alentunut sekä miehillä että naisilla. Dystrophia myotonicaan liittyy taipumus sokeritautiin ja kilpirauhasen vajaatoimintaan.

Harmaakaihi on hallitseva oire lievässä tautimuodossa. Tällöin potilailla on yleensä vain lievää lihaksien myotoniaa ja joillakin voi olla sokeritauti. Tämä tautimuoto voi olla niin lievä, että dystrophia myotonicaa ei edes huomata epäillä.

Synnyynnäisessä muodossa voidaan vastasyntyneellä todeta vaikea lihasheikkous, minkä takia lapsella on hengitys-, imemis- ja nielemisvaikeutta. Lisäksi osalla voi olla kumpurajalat. Harmaakaihi on tässä tautimuodossa harvinainen. 50–60 % näistä lapsista, jotka selviävät alkuvaiheista, ovat älyllisesti kehitysvammaisia.

Dystrophia myotonican taudinkuva ja sairastumisikä voi vaihdella suuresti samankin suvun jäsenillä.



Mistä dystrophia myotonica aiheutuu?

DM aiheutuu dystrophia myotonica proteiinikinaasi (DMPK)-geenin virheestä. Tämä perintötekijä sijaitsee kromosomissa 19. Dystrophia myotonicaan voi sairastua yhtä hyvin mies kuin nainen. DMPK-perintötekijässä on kolmesta emäksestä (C, T ja G) muodostunut toistojaksoalue. Näitä CTG-toistoja on normaalisti 5–35 kpl peräkkäin. Lievemmissä tautitapauksessa CTG-toistojen lukumäärä on noin 50–100 kpl, klassisessa dystrophia myotonica - tautimuodossa toistoja on 100–1000 ja synnynnäisessä muodossa noin 1000–4000 CTG-toistoa. Kirjallisuudessa on kuitenkin raportoitu yksi tapaus, jossa lapsella oli synnynnäinen tautimuoto ja CTG-toistojen lukumäärä vain 730 kpl. Toistojaksojen lukumäärä korreloi sairastumisikään ja taudin vaikeusasteeseen.

Perinnöllisyys

Dystrophia myotonica periytyy vallitsevasti eli dominantisti. Tämä tarkoittaa sitä, että jo yhden virheellisen perintötekijän periminen riittää aiheuttamaan sairauden, vaikka perintötekijäparin toinen eli vastingeeni on normaali. Henkilöllä, jolla itsellään on dystrophia myotonica, on joka kerta lapsia hankittaessa 50 %:n todennäköisyys siihen, että lapsi perii virheellisen DMPK-perintötekijän vanhemmaltaan ja täten sairastuu dystrophia myotonicaan. Kuitenkin yhtä lailla on 50 %:n todennäköisyys siihen, että lapsi ei peri virheellistä dystrophia myotonicaa aiheuttavaa perintötekijää. Dystrophia myotonicalle on ominaista myös se, että kun virheellinen perintötekijä siirtyy isältä lapselle, pysyy toistojen lukumäärä suunnilleen samanlaisena. Kun virheellinen perintötekijä siirtyy äidiltä lapselle, on todennäköistä, että toistojen lukumäärä kasvaa ja silloin dystrophia myotonica alkaa yleensä nuorempana ja tauti on luonteeltaan vaikeampi. Tätä tapahtumaa kutsutaan antisipaatioksi.

Synnynnäistä dystrophia myotonicaa esiintyy lähes yksinomaan lapsilla, jotka ovat perineet virheellisen DMPK-perintötekijän äidiltään.

Erään tutkimuksen mukaan, jos äidin CTG-toistojen lukumäärä on alle 330, riski synnynnäiseen tautimuotoon on 17 % silloin, kun sikiö on perinyt virheellisen dystrophia myotonicaa aiheuttavan perintötekijän. Jos äidin CTG-toistojen lukumäärä on yli 330, riski synnynnäiseen muotoon on 59 %, jos sikiö on perinyt virheellisen DMPK-perintötekijän.

Diagnostiikka

Jos toisella vanhemmista on dystrophia myotonica, voidaan tehdä molekyylogeneettinen tutkimus, jossa nähdään, onko henkilö perinyt vanhemmaltaan poikkeavan vai normaalin geenin. Jos tauti on periytynyt, voidaan molekyylogeneettisessä tutkimuksessa todeta DMPK-perintötekijässä CTG-toistojaksoalueen laajentuma. Verestä mitattava lihasperäinen kreatiinikinaasi eli CK on yleensä koholla ja lihasten hermojohtumistutkimuksessa voidaan todeta dystrophia myotonicalle tyypillisiä löydöksiä.

Sikiö- ja alkiodiagnostiikka

Dystrophia myotonicassa on mahdollista sekä sikiö- että alkiodiagnostiikka. Sikiödiagnostiikkaa voidaan tehdä 10. raskausviikon jälkeen istukanäytteestä. Tähän näytteenottoon liittyy pieni 0,5 %:n keskenmenoriski. Sikiödiagnostiikan avulla voidaan luotettavasti todeta, onko sikiö perinyt dystrophia myotonicaa aiheuttavan perintötekijävirheen vai ei. Toistojen lukumäärän perusteella ei kuitenkaan voida tarkkaan ennustaa syntyvän lapsen tautimuotoa.

Alkiodiagnostiikkaa varten raskaus käynnistyy koeputkihedelmöityksen avulla. Diagnostiikkaa varten otetaan kaksi solua kahdeksansoluisesta, kolmen päivän ikäisestä alkioista. Näistä soluista voidaan tutkia, onko alkio perinyt tautia aiheuttavan vai normaalin DMPK-perintötekijän.



Dystrophia myotonica suomalaisella potilaalla

Koska dystrophia myotonicassa on oireita useissa eri elimissä, kuuluu taudin seuranta ja hoito neurologin lisäksi myös sisätauti- ja silmälääkärille. Mitään tautia parantavaa hoitoa ei vielä ole, mutta lihasvoimaa voidaan auttaa pitämään yllä fysikaalisella hoidolla. Raskaus ja synnytys vaativat erityistä seurantaa sydämen rytmihäiriötaipumuksen takia ja toisaalta synnytys voi pitkittyä lihasoireiden takia. Synnytyksen jälkeen voi olla riski verenvuotoon ja sydämen rytmihäiriöihin. Lisäksi leikkauksia suunniteltaessa on otettava huomioon, että potilaiden herääminen nukutuksesta on usein hidasta.

Dystrophia myotonica on yhtä yleinen Suomessa kuin muuallakin maailmassa. Maassamme on arviolta noin 300–400 henkilöä, jolla on dystrophia myotonica.

Dystrophia myotonican potilasyhdistyksenä toimii Suomessa Lihastautiliitto, joka järjestää sopeutumisvalmennuskursseja.

Internet-sivuja ja kirjallisuutta

www.lihastautiliitto.fi

OMIM

www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/dystrophia_myotonica1

GeneTests

www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/GeneTests/?db=GeneTests

Orphanet

www.orpha.net

Harper PS, Myotonic Dystrophy, 3rd ed., W.B. Saunders Company, London, Ltd, 2001

Väestöliiton perinnöllisyysklinikka
(09) 6162 2246
Fredrikinkatu 47 A, 3. krs
PL 849, 00101 Helsinki
med.genet@vaestoliitto.fi
www.vaestoliitto.fi/perinnollisyys